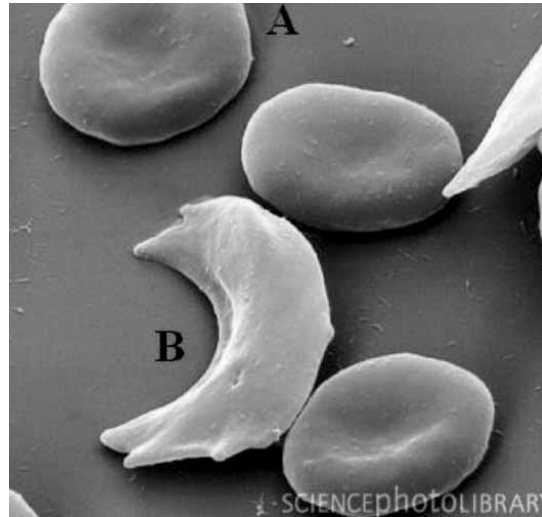


**Exercici 4**

Una mutació puntual en el gen que codifica la síntesi de les cadenes de  $\beta$ -globina origina, en lloc de l'hemoglobina A normal, l'hemoglobina S o falciforme. El nom al·ludeix a la forma de falç que tenen els eritròcits de les persones homozigotes per a l'al·lel mutant. Aquest fet provoca l'anèmia falciforme, una malaltia tan greu que la majoria de les persones afectades moren molt prematurament.



A: eritròcit normal; B: eritròcit falciforme.

1. Responen a les qüestions següents:

[1 punt]

a) Si  $Hb^A$  és l'al·lel normal i  $Hb^S$  és l'al·lel mutant, anoteu els tres genotips possibles en la taula següent:

--	--	--

b) Els eritròcits de les persones homozigotes per a l'al·lel normal contenen hemoglobina A. Semblantment, els eritròcits de les persones homozigotes per a l'al·lel mutant només contenen hemoglobina S. En canvi, els eritròcits de les persones heterozigotes contenen tant l'hemoglobina A com la S. Quin tipus de relació hi ha entre els dos al·lells? Raoneu la resposta.

2. Les persones heterozigotes no pateixen d'anèmia falciforme. D'altra banda, la presència de l'hemoglobina S en els seus eritròcits dificulta el desenvolupament del paràsit causant de la malària i, per tant, les protegeix d'aquesta greu malaltia. En les regions africanes on sovintega la malària, la freqüència de l'al·lel Hb<sup>S</sup> és anormalment alta. Expliqueu el mecanisme evolutiu que justifica la freqüència elevada de l'al·lel Hb<sup>S</sup> en les zones afectades per la malària.

[1 punt]